

# КЛИНИЧНА СКАЛА ЗА ОЦЕНКА НА НЕВРОДЕГЕНЕРАЦИЯ, СВЪРЗАНА С ПАНТОТЕНАТ КИНАЗА (НСПК)

**Mov Disord. 32(11):1620-1630**

EUROPEAN REFERENCE NETWORKS  
FOR RARE, LOW PREVALENCE AND COMPLEX DISEASES

**Share. Care. Cure.**



## Отказ от отговорност:

"Подкрепата на Европейската комисия за издаването на тази публикация не представлява одобрение на съдържанието, което отразява единствено възгледите на авторите, и Комисията не носи отговорност за използването на съдържащата се в нея информация."

Повече информация за Европейския съюз е достъпна в интернет (<http://europa.eu>).

Люксембург: Служба за публикации на Европейския съюз, 2019 г.

© Европейски съюз, 2019

Възпроизвеждането е разрешено, при условие че се посочи източникът.

## ЪВЕДЕНИЕ В ЕВРОПЕЙСКАТА РЕФЕРЕНТНА МРЕЖА ЗА РЕДКИ НЕВРОЛОГИЧНИ ЗАБОЛЯВАНИЯ (ERN-RND)

ERN-RND е европейска референтна мрежа, създадена и одобрена от Европейския съюз. ERN-RND е здравна инфраструктура, която се фокусира върху редките неврологични заболявания (РНЗ). Трите основни стълба на ERN-RND са: (i) мрежа от експерти и експертни центрове, (ii) генериране, обединяване и разпространение на знания за РНЗ и (iii) прилагане на електронно здравеопазване, за да може експертизата да пътува вместо пациентите и семействата.

ERN-RND обединява 64 от водещите експертни центрове в Европа, както и 4 асоциирани партньори в 24 държави-членки и включва изключително активни пациентски организации. Центровете се намират в Австрия, Белгия, България, Хърватия, Кипър, Чешката република, Дания, Естония, Финландия, Франция, Германия, Гърция, Унгария, Италия, Латвия, Литва, Люксембург, Малта, Нидерландия, Полша, Словения, Испания и Швеция.

Следните групи заболявания са обхванати от ERN-RND:

- Атаксии и наследствени спастични параплегии
- Атипичен паркинсонизъм и генетична болест на Паркинсон
- Дистония, пароксизмални дистонии и Синдром на невродегенерация с натрупване на желязо в мозъка
- Фронтотемпорална деменция
- Болест на Хънтингтън и други видове хорей
- Левкодистрофии

*Конкретна информация за мрежата, експертните центрове и обхванатите заболявания може да бъде намерена на уебсайта на мрежата [www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu).*

### **Препоръка за клинична употреба:**

**Европейската референтна мрежа за редки неврологични заболявания настоятелно препоръчва използването на следната скала като клинична скала за оценка на пантотенат киназа-асоциирана невродегенерация (РКАН).**

## ИЗКЛЮЧВАНЕ НА ОТГОВОРНОСТ

При клиничните насоки, препоръките за лекарски практики, системните обзорни работи и другите насоки, които се публикуват, подкрепят или чиято стойност се потвърждава от ERN-RND, се касае за оценка на актуална научна и клинична информация, която се предоставя като предложение за обучение.

Информацията (1) не обхваща може би всички подходящи лечения и методи за обгрижване и не трябва да се смята за констатация на стандарта за обгрижване; (2) не се актуализира непрекъснато и е възможно да не отразява най-новите познания (от изготвянето на тази информация и нейното публикуване респ. прочитане може да се е появила нова информация); (3) се отнася само за специфично посочените въпроси; (4) не представлява предписание за определено медицинско обслужване; (5) не замества независимото професионално решение на лекуващия лекар, тъй като не взема под внимание индивидуалните различия между отделните пациенти. Във всеки случай лекуващият лекар трябва да процедира индивидуално със съответния пациент. Използването на информацията е доброволно. Информацията се предоставя от ERN-RND въз основа на действителното състояние и ERN-RND не дава изрична или мълчалива гаранция по отношение на тази информация. ERN-RND изрично отхвърля даването на всякаква гаранция за годност за

приложение и годност за определена употреба или определена цел. ERN-RND не поема отговорност за телесни повреди или материални щети, които произтичат от използването на тази информация или са във връзка с нея, както и за грешки или пропуски.

## МЕТОДИ

Одобряването на клиничната скала за РКАН е извършено от групата по заболявания, свързани с дистония, пароксизмални разстройства и NBIA на ERN-RND. Бяха съпоставени скалите, използвани в клиничната практика на членовете на групата по заболяванията, и решението коя скала да бъде предложена беше взето чрез анонимно гласуване на майорити.

Група болести за дистония, пароксизмални разстройства и NBIA:

### Координатори на групите по болести:

Tobias Bäumer<sup>15</sup>, Belén Pérez Dueñas<sup>21</sup>, Giovanna Zorzi<sup>11</sup>

### Членове на групата по болести:

Alberto Albanese<sup>1</sup>, Enrico Bertini<sup>4</sup>; Kailash Bhatia<sup>5</sup>; Elena Chorbadijeva<sup>6</sup>; Yaroslau Compta<sup>7</sup>; Adrian Danek<sup>2</sup>; Alejandra Darling<sup>7</sup>; Tom de Koning<sup>8</sup>; Marina de Koning-Tijssen<sup>8</sup>; Malgorazate Dec-Cwiek<sup>9</sup>; Maria Teresa Dotti<sup>10</sup>; Petr Dusek<sup>23</sup>; Antonio Elia<sup>11</sup>; Antonio Federico<sup>10</sup>; Dusan Flisar<sup>12</sup>; Thomas Gasser<sup>13</sup>; Kathrin Grundmann<sup>13</sup>; Kinga Hadzsiev<sup>14</sup>; Petra Havránková<sup>23</sup>; Robert Jech<sup>23</sup>; Christine Klein<sup>15</sup>; Jiri Klempir<sup>16</sup>; Thomas Klopstock<sup>2</sup>; Maja Kojovic<sup>17</sup>; Norbert Kovacs<sup>14</sup>; Bernhard Landwehrmeier<sup>18</sup>; Ebba Lohmann<sup>13</sup>; Katja Lohmann<sup>15</sup>; Sebastian Löns<sup>15</sup>; Maria Jose Marti<sup>7</sup>; Maria Judit Molnar<sup>19</sup>; Alexander Münchau<sup>15</sup>; Juan Dario Ortigoza Escobar<sup>7</sup>; Damjan Osredkar<sup>12</sup>; Sebastian Paus<sup>20</sup>; Bart Post<sup>22</sup>; Evžen Růžička<sup>23</sup>; Susanne A. Schneider<sup>2</sup>; Sinem Tunc<sup>15</sup>; Marie Vidailhet<sup>3</sup>; Michel Willemsen<sup>22</sup>

### Представител на пациентите:

Marek Parkovic, АНС 18Plus, Germany

<sup>1</sup>IRCCS Clinical Institute Humanitas – Rozzano, Italy; <sup>2</sup>Klinikum der Universität München, Germany; <sup>3</sup>Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, Hôpital Pitié-Salpêtrière, France; Reference Centre for Rare Diseases 'Neurogenetics'; <sup>4</sup>Pediatric hospital Bambino Gesù, Rome, Italy; <sup>5</sup>University College London Hospitals NHS Foundation Trust, United Kingdom; <sup>6</sup>University Neurological Hospital "St. Naum" Sofia, Bulgaria; <sup>7</sup>Hospital Clínic i Provincial de Barcelona y Hospital de Sant Joan de Déu, Spain; <sup>8</sup>University Medical Center Groningen, Netherlands; <sup>9</sup>University Hospital in Krakow, Poland; <sup>10</sup>AOU Siena, Italy; <sup>11</sup>Foundation IRCCS neurological institute Carlo Besta – Milan, Italy; <sup>12</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>13</sup>Universitätsklinikum Tübingen, Germany; <sup>14</sup>University of Pécs, Hungary; <sup>15</sup>Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Germany; <sup>16</sup>General University Hospital in Prague, Czech Republic; <sup>17</sup>University Medical Centre Ljubljana, Slovenia; <sup>18</sup>Universitätsklinikum Ulm, Germany; <sup>19</sup>Semmelweis University, Hungary; <sup>20</sup>Universitätsklinikum Bonn, Germany; <sup>21</sup>Hospital Universitari Vall d'Hebron, Spain; <sup>22</sup>Stichting Katholieke Universiteit, doing business as Radboud University Medical Center Nijmegen, Netherlands; <sup>23</sup>Motol University Hospital, Czech Republic

Процес на одобряване:

- Съгласие за одобряване на документа от цялата група по заболяванията - 18.06.2019 г.

## ВРЪЗКА КЪМ ОРИГИНАЛНАТА ПУБЛИКАЦИЯ

[Darling A, Tello C, Martí MJ, Garrido C, Aguilera-Albesa S, Tomás Vila M, Gastón I, Madruga M, González Gutiérrez L, Ramos Lizana J, Pujol M, Gavilán Iglesias T, Tustin K, Lin JP, Zorzi G, Nardocci N, Martorell L, Lorenzo Sanz G, Gutiérrez F, García PJ, Vela L, Hernández Lahoz C, Ortigoza Escobar JD, Martí Sánchez L, Moreira F, Coelho M, Correia Guedes L, Castro Caldas A, Ferreira J, Pires P, Costa C, Rego P, Magalhães M, Stamelou M, Cuadras Pallejà D, Rodríguez-Blázquez C, Martínez-Martín P, Lupo V, Stefanis L, Pons R, Espinós C, Temudo T, Pérez Dueñas B. \(2017\) Клинична скала за оценка на невродегенерацията, свързана с пантотенат киназа: Пилотно проучване. Mov Disord. 32\(11\):1620-1630](#)



# European Reference Networks

[https://ec.europa.eu/health/ern\\_en](https://ec.europa.eu/health/ern_en)



## European Reference Network

for rare or low prevalence complex diseases

Network  
Neurological Diseases  
(ERN-RND)

Coordinator  
Universitätsklinikum  
Tübingen — Deutschland

[www.ern-rnd.eu](http://www.ern-rnd.eu)

Co-funded by the European Union

